

## Anomalía de Ebstein, presentación de un caso

### Ebstein's anomaly, presentation of a case

**Andrea Monserrate Murillo Mera, Carlos Fabricio Intriago Cedeño\*, Melania del Consuelo Alcívar García y Egly María Mendoza Guillen**

Escuela de Medicina. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Técnica de Manabí. Portoviejo, Ecuador.

\*fab.intriagno@gmail.com

Caso clínico

Recibido: 29-03-2017

Aceptado: 08-05-2017

#### Resumen

La anomalía de Ebstein es una cardiopatía congénita de frecuencia inusual, por lo que la presentación de este caso es de interés médico investigativo. Esta patología consiste en una implantación baja de la válvula tricúspide. Se describe el caso de recién nacido de 27 horas de vida, que debutó clínicamente con cianosis generalizada, soplo holosistólico más frémito y acidosis metabólica descompensada. Se confirmó el diagnóstico mediante ecocardiograma, se derivó al tercer nivel de atención y a pesar del esfuerzo de mantener hemodinámicamente estable al paciente, fallece a las 72 horas de vida. Se concluye destacando la importancia del control prenatal a nivel ecográfico y postnatal mediante la identificación de hallazgos clínicos exhaustivos, con especial atención en la oximetría de pulso, herramienta útil, sencilla y económica de gran importancia para detección precoz de malformaciones congénitas cardiovasculares, que requieran tratamiento especializado en un nivel de atención acorde a las expresiones clínicas de la enfermedad, para incrementar la supervivencia del neonato, mejorar la calidad de atención y disminuir los índices de mortalidad.

**Palabras clave:** Ebstein, cardiopatías congénitas, tricúspide.

#### Abstract

Ebstein's anomaly is a congenital heart disease of unusual frequency, so the presentation of this case is of investigative medical interest. This pathology consists of a low implantation of the tricuspid valve. We describe the case of a newborn of 27 hours lifetime that debuted clinically with generalized cyanosis, holosystolic murmur more frightened and decompensated metabolic acidosis, the diagnosis is confirmed by echocardiogram, it is derived to the third level of care and despite the effort to maintain the patient hemodynamically stable, he died in 72 hours' time. We conclude by highlighting the importance of prenatal control at the ultrasound and postnatal level by identifying comprehensive clinical findings with special attention to pulse oximetry, a useful, simple and economical tool of great importance for the early detection of congenital cardiovascular malformations requiring specialized treatment in a level of attention according to the clinical expressions of the disease, to increase the survival of the neonate, to improve the quality of attention and to decrease the mortality rates.

**Key Words:** Ebstein, congenital heart disease, tricuspid.

## Introducción

El primer caso de anomalía de Ebstein lo reportó en 1866, Wilhelm Ebstein en un artículo titulado: *"Concerning a very rare cases of insufficiency of the tricuspid valve caused by a congenital malformation"*, en un paciente de 19 años con disnea, palpitaciones, cardiomegalia y pulso yugular prominente, que complementó su estudio con hallazgos anatómicos postmortem del paciente<sup>1</sup>. Posteriormente, encontró en la autopsia, la valva anterior de la tricúspide alargada y fenestrada, así como las valvas posterior y septal hipoplásicas y adheridas al ventrículo derecho<sup>2</sup>.

Según datos del Instituto Nacional de Estadísticas y Censos (INEC), se estima que la mortalidad a causa de una malformación congénita de las cámaras cardíacas y sus conexiones es de 0,01 en 1000 pacientes<sup>3</sup>. Los datos estadísticos reflejan también que uno de cada 20 mil nacidos vivos, presentan la enfermedad de Ebstein a nivel nacional, es decir, el 0,3% de todas las cardiopatías presentadas en consulta médica<sup>4</sup>, considerada como la más frecuente en afectar la válvula tricúspide<sup>2</sup>.

La anomalía de Ebstein consiste en una implantación baja de la válvula tricúspide que desciende y se desplaza apicalmente al ventrículo derecho, provoca su atrialización y aumenta el tamaño de la aurícula derecha<sup>5</sup>. El tamaño aumentando de la aurícula derecha es directamente proporcional a los distintos grados de insuficiencia tricuspídea. Esto podría producir una sobrecarga de volumen del ventrículo derecho<sup>6</sup>. Se puede encontrar foramen oval persistente y comunicación interauricular que origina *shunt* derecha a izquierda<sup>6</sup>, manifestándose cianosis característica que puede acompañarse de disnea, palpitaciones, arritmias e insuficiencia cardíaca<sup>5</sup>. La causa exacta es desconocida, pero existen varios factores genéticos implicados en esta cardiopatía. Algunos estudios afirman que la malformación es más frecuente en gemelos homocigotos, en familias con historial de cardiopatía congénita y en madres gestantes expuestas a benzodiacepinas o al litio, siendo la gran mayoría de los casos de presentación esporádica y familiar excepcional<sup>7</sup>.

El progreso de los pacientes con diagnóstico de Anomalía de Ebstein, está relacionado con la gravedad de la misma<sup>6</sup>. Cuando la deformidad de la válvula tricúspide es importante, se originan síntomas en la etapa neonatal. En una anomalía moderada, la clínica puede llegar a surgir en la adolescencia o adultez. Sin embargo, la literatura menciona casos muy leves en los que se ha llegado a etapas etarias avanzadas de forma asintomática, esto dependería del grado de desplazamiento y anatomía del paciente<sup>6</sup>. En caso de ser extrema, la malformación llega a provocar la muerte en periodo neonatal o en etapa intrauterina por hidropesía fetal<sup>2,6</sup>. La clínica es variada, desde cianosis progresiva por cortocircuito auricular derecha izquierda, manifestaciones causadas por la insuficiencia tricuspídea y disfunción del ventrículo derecho, taquiarritmias auriculares paroxísticas con vías de derivación aurícula ventricular o sin ellas por el síndrome de Wolff-Parkinson-White<sup>8,9</sup>.

La severidad de los síntomas y el grado de cianosis son muy variables y, dependen del grado de desplazamiento de la válvula tricúspide y de la gravedad de la obstrucción del infundíbulo de salida del ventrículo derecho<sup>9</sup>. El paciente puede presentar hipoxemia que puede llegar a ser severa y acidosis metabólica<sup>10,11</sup>. A continuación, se presenta el caso de un recién nacido de 27 horas de vida, que debutó clínicamente con cianosis generalizada, soplo holosistólico más frémito y acidosis metabólica descompensada, en el Hospital Verdi Cevallos Balda de Portoviejo, Ecuador.

## Presentación del caso

Neonato de 39 semanas de gestación que nace en mayo del 2016 en el Hospital Verdi Cevallos Balda de Portoviejo, por cesárea electiva 3, líquido amniótico claro, peso de 2.960 g, talla de 50 cm, perímetro cefálico de 34 cm, *Test de Apgar* al minuto con puntuación de 9 y a los cinco minutos, con resultado de 10. Presenta antecedentes familiares irrelevantes, y antecedentes maternos de 2

partos previos nacidos vivos, con 5 años de período intergenésico desde el último parto. La madre, refiere que se realizó 4 ecografías en las cuales todas resultaron aparentemente normales.

A las 27 horas de vida, la madre indica que posterior a la alimentación artificial surgió llanto irritable y períodos de cianosis, por lo que se trasladó al servicio de neonatología. Mediante el examen físico, se observó llenado capilar prolongado >7", mucosas pálidas, cianosis persistente, a nivel respiratorio con aleteo nasal, quejido audible a distancia, retracciones intercostales y subcostales marcadas, interpretando con 6 puntos en la escala de *Silverman*, que indica una dificultad respiratoria severa. Adicionalmente, el paciente presentó desaturación de oxígeno 69% y presión arterial 63/35 mmHg, a la auscultación se detecta un soplo holosistólico grado VI/VI más frémito en hemitorax izquierdo, pulsos cubitales +- y pulsos femorales -, frecuencia cardíaca de 133 lpm, frecuencia respiratoria 50 rpm e hipoglicémico 38 mg/dL mediante test de glucosa. Se realizó la prueba de gasometría arterial, la cual mostró acidosis metabólica descompensada (pH= 6.5, PCO<sub>2</sub>= 28 mmHg, PO<sub>2</sub>=78 mmHg, bicarbonato 16 mmol/L) y saturación de oxígeno 51%, lo que empeoró el cuadro clínico. Se decidió su intubación orotraqueal, se administró dextrosa al 10% (60mL/kg/día a goteo 7,2 mL por hora), bicarbonato de sodio (NaHCO<sub>3</sub> 3 mL + 7 mL de NaCl al 0,9%) y se realizó cateterismo umbilical.

A la hora de internación, el neonato sufrió parada cardíaca, se logró reanimar con masaje cardíaco y una dosis de adrenalina (0,03 mL/kg). Se interconsulta a cardiología pediátrica donde se le realizó un ecocardiograma, que permitió detectar un defecto de la válvula tricúspide situada a 13 mm por debajo de la implantación normal, crecimiento de la aurícula derecha con atrialización del ventrículo derecho, ductus arterioso 2 mm, comunicación interauricular 7 mm con cortocircuito bidireccional, lo que llevó al diagnóstico de Anomalía de Ebstein e hipertensión pulmonar severa. Posteriormente, se administró soporte de inotrópicos con dopamina (1mL + 23 mL de dextrosa al 5% IV 1 mL/hora) y dobutamina (0,8 mL + 23 mL de dextrosa a 1,2 mL/hora) en infusiones y se sugirió la administración de prostaglandina, para permeabilizar el ductus arterioso y sildenafil (6 mg por sonda oro-gástrica cada 6 horas por 8 dosis). Se inició el trámite de derivación a tercer nivel de salud. A las 33 horas de vida, el paciente presentaba un cuadro crítico, bajo ventilación mecánica asistida (Ti 0,35 s, FR 50 con oxígeno al 100%) relleno capilar 27", hipotenso, saturación de oxígeno al 60%, frecuencia cardíaca 113 lpm. El neonato de 48 horas de vida, realizó bradicardia (43 lpm) con periodos de desaturación, se colocó adrenalina, así como masaje cardíaco por aproximadamente 30 minutos. No hubo respuesta a la reanimación cardiopulmonar y el paciente fallece.

## Discusión

La mayoría de los neonatos con esta anomalía presentan un defecto septal atrial, un agujero en la pared que separa las dos cámaras superiores del corazón, y la circulación a través de este agujero puede provocar que la sangre desoxigenada vaya hacia el cuerpo, esto también puede causar cianosis, signo con el que debutó el neonato. Para el personal médico es importante reconocer cuando se trata de un soplo fisiológico o patológico, la experiencia clínica indica que, mientras más temprano se presente el soplo en un neonato, éste es de tipo patológico. Se comprobó que el origen de la cianosis era de tipo cardiológica, debido a la malformación congénita se traducía como signo auscultatorio a soplo holosistólico más frémito. Al examen físico se observó cianosis, ingurgitación yugular y hepatomegalia<sup>12</sup>, se ausculta un soplo holosistólico provocado por la insuficiencia tricuspídea sobre casi toda la porción anterior del hemitórax izquierdo<sup>9</sup>. Hay pacientes con poca disfunción tricuspídea que son asintomáticos hasta la adolescencia, sospechándose de la enfermedad al debutar con síncope o episodios de taquicardia supraventricular<sup>12</sup>. La disfunción tricuspídea en los recién nacidos es más severa, se sabe que los neonatos también tienen hipertensión arterial pulmonar que luego involuciona en las primeras semanas de vida<sup>12</sup>.

Los recién nacidos que manifiestan las formas más graves de la anomalía de Ebstein presentan cianosis intensa, acidosis, cardiomegalia masiva y soplos sistólicos largos, que pueden fallecer por la insuficiencia cardíaca, la hipoxemia o la hipoplasia pulmonar<sup>9</sup> requiriendo tratamiento de tipo quirúrgico para su curación<sup>2,9</sup>. Los recién nacidos que tienen una saturación arterial aceptable y un gasto cardíaco suficiente son dados de alta, realizando seguimiento con observación hasta la infancia tardía o adolescencia, tiempo donde será necesaria la intervención terapéutica, debido a la aparición de la intolerancia al esfuerzo o cianosis marcada<sup>13</sup>. La radiografía de tórax muestra una cardiomegalia pronunciada secundaria al crecimiento de la aurícula derecha<sup>2</sup> y a la atrialización del ventrículo derecho<sup>13</sup>. La cianosis neonatal con cardiomegalia extrema debe hacer sospechar anomalía de Ebstein<sup>5</sup>, método de diagnóstico que no se realizó en el neonato del caso aquí presentado.

El electrocardiograma puede revelar un bajo voltaje del QRS<sup>5</sup>, bloqueo de rama derecha y desviación del eje cardíaco a la derecha<sup>14</sup>, bloqueo de primer grado y crecimiento auricular con ondas T picuda, cerca de un 75% con Anomalía de Ebstein presentan un PR prolongado<sup>5</sup>. La literatura menciona que el diagnóstico de esta patología se confirma mediante ecocardiografía, donde se muestra el grado de desplazamiento de los velos de la válvula tricúspide, una aurícula derecha grande y cualquier obstrucción del infundíbulo de salida del ventrículo derecho<sup>9</sup>. El eco *Doppler* cuantifica el reflujo tricuspídeo<sup>8</sup>. El diagnóstico de este caso, se definió mediante ecocardiografía, las valvas tricuspídeas situadas a 13 mm en lo profundo del ventrículo derecho en lugar de la posición normal, defecto que provoca que la válvula funcione de manera deficiente y la sangre se dirija por el camino equivocado, en lugar de fluir hacia los pulmones, la sangre se devuelve hacia la aurícula derecha, traduciéndose en cardiomegalia, además de permitir observar en sus diferentes modalidades sea transtorácico o transesofágico, la presencia de comunicación interauricular, cortocircuito de derecha a izquierda y elementos de insuficiencia tricuspídea como se observa en la Figura 1 a la 4.

El tratamiento médico para el recién nacido con cianosis tuvo como objetivo que las resistencias vasculares pulmonares se normalicen. En casos de cianosis extrema, se puede emplear prostaglandina para mantener el ductus abierto, hasta que mejore la presión pulmonar y en ventrículo derecho<sup>15</sup>, corregir la acidosis metabólica, diuréticos para disminuir la precarga, fármacos inotrópicos (dopamina, dobutamina), milrinona y ventiloterapia<sup>5</sup>. El tratamiento prescrito y sugerido en su momento al paciente, incluyó prostaglandina y óxido nítrico, pero estos fármacos no se encuentran disponibles en el segundo nivel de atención, por lo que se administró sildenafil (6 mg cada 8 horas). En la mayoría de casos el tratamiento es quirúrgico, siendo más viable la reparación de la válvula tricúspide a su sustitución. Si esta reparación tiene resultados favorables, el pronóstico a mediano plazo es muy bueno, lo contrario de la sustitución valvular. Si el paciente se mantiene cianótico, la intervención quirúrgica está indicada en este periodo, la cual consiste en derivaciones aorto-pulmonares o en la fijación de un parche en la tricúspide con colocación de derivación aorto-pulmonar, lo que da lugar a una atresia tricuspídea funcional que después se corrige mediante operación de Glenn y de Fontan<sup>16</sup>.

Se recomienda ingresar a cirugía al paciente antes de desarrollar cardiomegalia grado III o IV<sup>17</sup>. Dentro del tratamiento quirúrgico, la técnica del cono presentó una baja mortalidad hospitalaria, corrigiendo la insuficiencia tricúspide de manera eficaz y duradera, con la restauración del área funcional del ventrículo derecho y permitiendo el remodelado reverso del corazón y la mejoría clínica en la mayoría de los pacientes a largo plazo<sup>18</sup>. Es importante destacar la importancia de un método sencillo, de bajo costo y no invasivo, la oximetría de pulso en la detección de hipoxemia que pueda indicar posibles cardiopatías congénitas<sup>19</sup>. A través de un metaanálisis, Meseguer y Carvajal<sup>20</sup>, determinaron la precisión de la oximetría de pulso para la detección de defectos congénitos del corazón críticos en recién nacidos asintomáticos, en función a los hallazgos encontrados, se definieron los beneficios y eficacia de la oximetría de pulso en recién nacidos asintomáticos, para el diagnósti-

co de cardiopatías congénitas, por tanto se recomienda como método universal para el diagnóstico de cardiopatías congénitas. Por otra parte, la especificación de la saturación pre y posductal, sobre todo la existencia de un diferencial mayor del 3% entre ellas, permite detectar coartación severa de la aorta, arco aórtico interrumpido, tetralogía de Fallot y estenosis aórtica severa entre otras cardiopatías congénitas incluida la anomalía de Ebstein<sup>21</sup>.

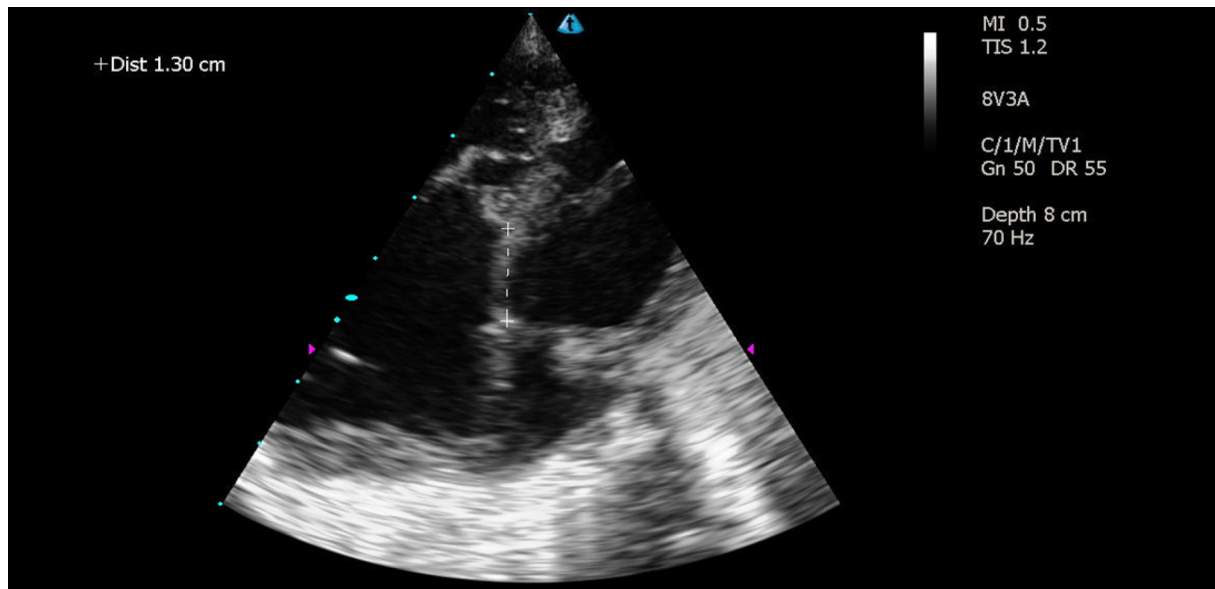


Figura 1. Ecocardiograma transtorácico del neonato, realizado por el Servicio de Cardiología Infantil del Hospital Verdi Cevallos Balda, 2016.

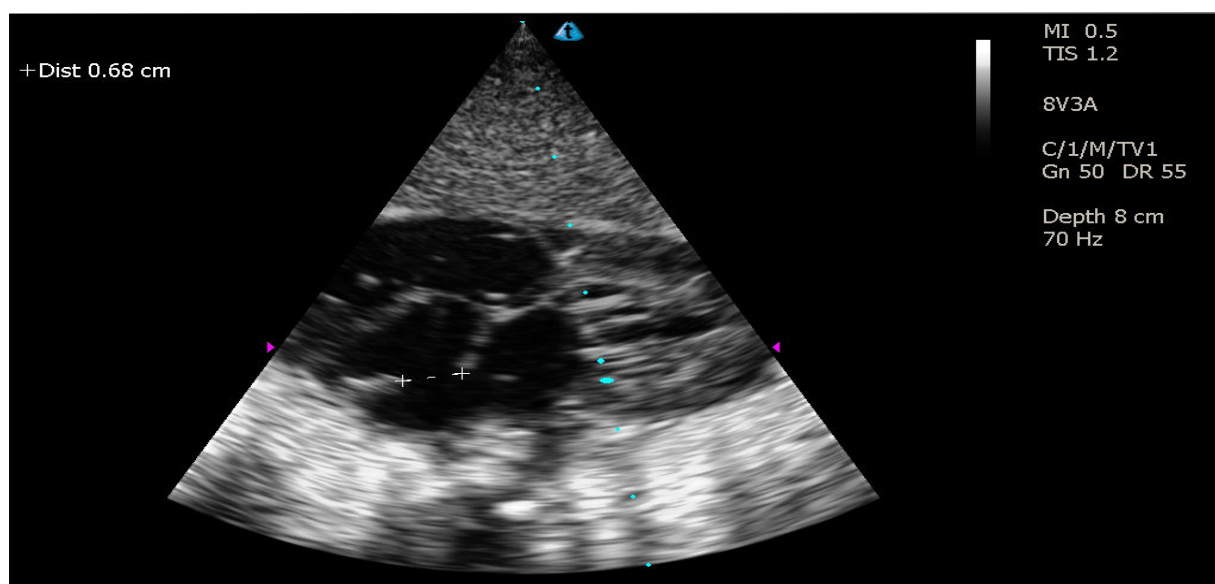


Figura 2. Ecocardiografía 2D transesofágica del neonato, realizada por el Servicio de Cardiología Infantil del Hospital Verdi Cevallos Balda, 2016.



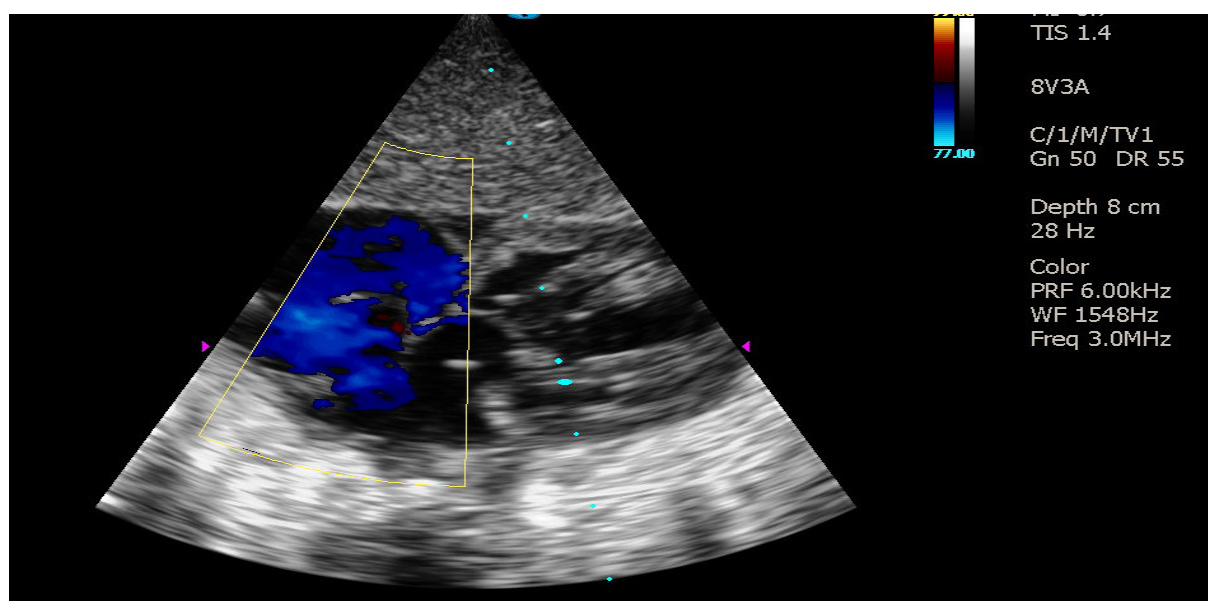


Figura 3. Ecografía bidimensional transesofágica del neonato, realizada por el Servicio de Cardiología Infantil del Hospital Verdi Cevallos Balda, 2016.

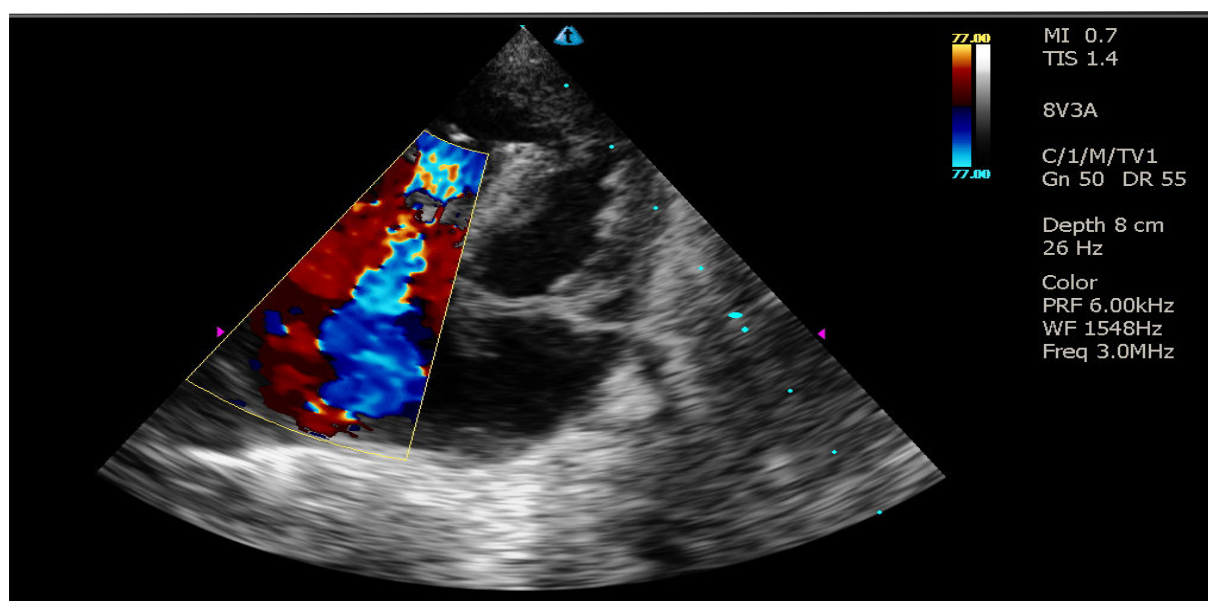


Figura 4. Ecografía bidimensional transtorácica del neonato, realizada por el Servicio de Cardiología Infantil del Hospital Verdi Cevallos Balda, 2016.

## Conclusiones

La anomalía de Ebstein se asocia con una alta morbilidad y mortalidad en recién nacidos sintomáticos, la presencia de cianosis con cardiomegalia debe hacer sospechar la anomalía. En los recién nacidos sintomáticos con clínica de bajo gasto cardíaco, cianosis significativa, saturación arterial <80%, (elementos que coinciden con el caso abordado), requieren cirugía precoz. Se reitera la importancia de mantener un correcto tamizaje oximétrico antes del egreso, de preferencia entre las prime-

ras 48 horas de vida. Incluso desde el punto de vista costo-efectivo, en todo recién nacido para una detección temprana de cardiopatías congénitas disminuyendo la morbilidad en pacientes asintomáticos. Todos los niveles de atención de salud deben garantizar que ante un neonato con tamizaje positivo, debe ser analizado de forma inmediata mediante una valoración ecocardiográfica, prueba gold estándar para descartar o establecer diagnóstico de cardiopatías congénitas, en este caso la Anomalía de Ebstein, que requiere derivación a los niveles de atención especializados para un tratamiento oportuno.

## Referencias bibliográficas

1. Christine H, Heidi M, Joseph A, William D, Gordon, La anomalía de Ebstein (internet), enero 2017, (citado el 22 de febrero del 2017), disponible desde: <http://circ.ahajournals.org/content/115/2/277>
2. Attie F. Calderon J. Zabal C. Buendía A. Cardiología Pediátrica, 2ª Edición. México. Editorial Médica Panamericana 2013, capítulo 14, Anomalía de Ebstein 145-151.
3. Instituto Nacional de Estadísticas y Censos, (internet). Quito, Ecuador: INEC, (citado el 22 de febrero del 2017), disponible desde: <http://www.ecuadorencifras.gob.ec/vdatos/>
4. Cirugía de vanguardia se practicó en el Hospital de la Policía Nacional, (internet) Quito, Ecuador: Ministerio de Interior, (citado el 22 de febrero del 2017) disponible desde: <http://www.ministeriointerior.gob.ec/cirugia-de-vanguardia-se-practico-en-el-hospital-de-la-policia-nacional/>
5. Bartrons J. Anomalía de Ebstein (Internet), (citado el 23 de febrero del 2017). Disponible desde: [www.secardioped.org/readcontents.php?file=webstructure/lp\\_cap30.pdf](http://www.secardioped.org/readcontents.php?file=webstructure/lp_cap30.pdf)
6. Bonow O. Robert. Braunwald tratado de Cardiología, 9na Edición, Elsevier España 2013, 1499 pág.
7. Anomalía de Ebstein (internet), Medlineplus 2016, (Citado el 23 de febrero del 2017) disponible desde: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/007321.htm>
8. Longo D. Fauci A. Kasper D. Hauser S. Jameson L. Loscalzo J. Harrison Principios de Medicina Interna. 18ª Edición, McGraw-Hill Interamericana de España 2012.
9. Kliegman R. Stanton B. Schor N. Geme J. Behrman R. Nelson, Tratado de Pediatría, 19ª Edición, Elsevier España 2011. 2807 pág.
10. Cloherty J.P., Stark A.R. Manual de cuidados neonatales. Tercera Edición. Editorial Masson S.A. Barcelona España. 2002. 47. Park M. Manual de Cardiología Pediátrica. 5ª Edición. Editorial Elsevier. Madrid España 2005.
11. Park M. Manual de Cardiología Pediátrica. 5ª Edición. Editorial Elsevier. Madrid España 2005.
12. Martínez R. Salud y Enfermedad del Niño y del Adolescente. 7ª edición, El Manual Moderno (MM) México 2013.
13. McInerney. T Director of "American Academy of Pediatrics (AAP)". Tratado de Pediatría. Editorial Médica Panamericana 2011. 2033 pág.
14. Schwartz. Principio de Cirugía, 9ª Edición. Mc Graw Hill. México D.F 2011.
15. Jordán A, Magaña E, Martínez M. Revista Médica de Cardiología (internet), Anomalía de Ebstein, 2014 (citado el 25 de febrero del 2017) disponible desde: <http://www.medigraphic.com/pdfs/cardio/h-2014/h142c.pdf>
16. Chauvaud S. Ebstein's malformation. Surgical treatment and results. Thorac Cardiovasc Surg 2000; 220-223.
17. Ramirez S, Cervantes J. Archivos de Cardiología de México, Anomalia de Ebstein, 2006 (citado el 27 de febrero del 2017) disponible desde: <http://www.scielo.org.mx/pdf/acm/v76s2/v76s2a5.pdf>
18. Da Silva J, Baumgratz J, Da Fonseca L, Franchi S, Lopez L, Tavares G, et al. Sociedad Brasileña de Cardiología, La técnica del cono para la reconstrucción de la valvula tricuspide en la anomalía de Ebstein, 2011 (citado 20 abril del 2017) disponible desde: <http://www.arquivosonline.com.br/espanol/2011/9703/pdf/e9703004.pdf>
19. Echeverría D, López L, Arellano M, Detección temprana de cardiopatías congénitas en neo-

natos a término mediante la saturación de oxígeno medida por oximetría de pulso en el hospital ginecoobstétrico Isidro Ayora Quito 2013 (Tesis de postgrado), Quito, Septiembre 2014, (citado el 20 de abril del 2017) disponible desde: <http://www.dspace.uce.edu.ec/bitstream/25000/4711/1/T-UC-0006-42.pdf>

20. Meseguer M, Carvajal M, Revista médica de Costa Rica y Centroamérica 2016 (Internet) Oximetría de pulso para la detección de cardiopatías congénitas en recién nacidos, Hospital Calderón Guardia, de agosto del 2014 al 31 de enero del 2015, 2016 (citado el 21 de abril del 2017) disponible desde: <http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/620/art28.pdf>

21. Speranza A, Quiroga A, Ávila A, detección de cardiopatías congénitas por oximetría de pulso en recién nacidos sanos asintomáticos (Internet), febrero 2015 (citado el 22 de abril del 2017), disponible desde: <http://www.msal.gob.ar/images/stories/bes/graficos/0000000726cnt-deteccion-cardiopatias.pdf>